

JAK2-GEENIN MUTAATIOTUTKIMUKSET UUDISTUVAT SISÄLLÖLTÄÄN JA ANALYYSIMENETELMÄLTÄÄN 18.5.2020 ALKAEN

Analyysimenetelmän muutos:

JAK2-geenin mutaationanalyysi verestä, B-JAK2-D (4952)

JAK2-geenin mutaationanalyysi luuytimestä, Bm-JAK2-D (11937)

Tutkimusvalikoimasta poistuvat:

JAK2-geenin kvantitatiivinen mutaationanalyysi verestä, B-JAK2-QD (12662)

JAK2-geenin kvantitatiivinen mutaationanalyysi luuytimestä, Bm-JAK2-QD (12663)

Myeloproliferatiivisten tautien diagnostiikassa käytettävä JAK2-geenin c.1849G>T p.(Val617Phe) mutaatiotutkimus muuttuu digitaalisella PCR-tekniikalla tehtäväksi tutkimukseksi. Aiemmin kvalitatiiviset B-JAK2-D ja Bm-JAK2-D mutaatiotutkimukset muuttuvat kvantitatiiviseksi, ja samalla laboratorion tutkimusvalikoimasta poistuvat erilliset kvantitatiiviset mutaatiotutkimukset B-JAK2-QD ja Bm-JAK2-QD.

Tutkimuksesta annetaan lausunto. Yli 1 %:n mutaatiotaakkaa pidetään kliinisesti merkityksellisenä, ja tällöin löydös käytännössä assosioituu myeloproliferatiiviseen tautiin. Laboratorio raportoi myös ns. harmaan alueen (0,1 % - 1 % mutaatiotaakka) löydöksen, jonka kliininen merkitys jää avoimeksi. Tätä vähäisempää mutaatiotaakkaa ei raportoida, ellei kyse ole esimerkiksi kantasolusiirron jälkeisen näytteen jäännöstautitutkimuksesta. Menetelmällä voidaan päästä 0,01 %:n herkkyteen.

Näytteenotto: 3 ml veri- tai luuydinnäyte EDTA-putkeen

Lähete: Sähköinen lähete laboratoriotutkimusten tilausjärjestelmässä

Tulokset valmiina: 3 vk kuluessa näytteen saapumisesta laboratorioon

Tiedustelut: sgen Vesa Juvonen puh. 050 515 0361 tai oyl Veli Kairisto puh. 050 597 2027

Vesa Juvonen, sairaalageneetikko
Genomiikan vastuualue
Tyks Laboratoriot

Veli Kairisto, osastonylilääkäri
Genomiikan vastuualue
Tyks Laboratoriot

Jakelu: VSSHP yksiköt, Turun hyvinvointitoimiala erikoissairaanhoido, Genomiikan vastuualueen asiakaslaboratoriot